

Empfehlung der ÖGPath/ IAP Austria zum Thema „Aufbewahrung von Daten als Endergebnis von Genanalysen mittels Next Generation Sequencing (NGS) sowie von genetischem Material“

Aufbewahrung von Daten als Endergebnis von Genanalysen mittels Next Generation Sequencing

Im Rahmen von Genanalysen mittels Next Generation Sequencing werden große Datenmengen generiert. Anhand dieser Daten, die als Endergebnis der NGS-Analysen entstehen, können nachträglich sämtliche Varianten, die gefunden wurden, auch nachträglich überprüft und ggf. nach aktuellem Wissensstand neu klassifiziert werden. Die Möglichkeit auf Re-Analyse der Files ist vor allem aus Gründen der Qualitätssicherung sowie in Hinblick auf die Weiterentwicklung der personalisierten Onkologie für Patient*innen von Bedeutung.

Es wird empfohlen sämtliche Daten (BAM-Files als Endergebnis der Analyse und als Äquivalent der Roh-/Metadaten) solange es für den/ die Patient*in von Nutzen ist, zumindest jedoch für 30 Jahre aufzubewahren.

Begriffsdefinition:

BAM-Files: stellen das Endergebnis der Analyse das Äquivalent der Roh-/ Metadaten dar. Das .bam Format ist ein aktuell international gültiges und ist über alle momentan gängigen genetischen Programme auswertbar. Mit diesen Files ist das nachträgliche Durchsehen aller Varianten die gefunden wurden möglich, also auch jener, die zum Beispiel aufgrund des aktuellen Wissensstandes als benigne eingestuft und deshalb nicht in den Endbefund aufgenommen wurden. Des Weiteren kann man sich alle abgedeckten Genabschnitte jederzeit nochmals durchsehen und das Ergebnis mit neuen Einstellungen und neueren Software-Programmen re-analysieren. Damit können die BAM-Files als Äquivalent der Roh-/Metadaten angesehen werden und es wird empfohlen sie zumindest für 30 Jahre aufzubewahren.

Roh-/ Metadaten: abhängig von der benutzten Plattform umfasst dies Laufstatistiken, Signal Processing und Basecalling Files. Dies sind größere Mengen an Rohdaten aus denen die BAM Files dann bioinformatisch berechnet werden. Die Roh-/ Metadaten sollen unserer Empfehlung nach bei ausreichend zur Verfügung stehendem Speicher kürzer als BAM-Files, eventuell 5-10 Jahre, aufbewahrt werden. Gründe hierfür sind, dass diese Daten lediglich mit der aktuell verwendeten Software ausgewertet werden und es nicht garantiert werden kann, dass in 5-10 Jahren, wenn ein Nachfolger-NGS-Modell in Betrieb ist, die Rohdaten noch verwendet werden können.

Vorstand

Präsident: Prim. Dr. Alexander Nader, MSc

Schriftführer: OA Dr. Harald Kirschner

Internationaler Schriftführer: Priv.-Doz. DDr. Luka Brcic, PhD

Schatzmeister: Ass.Prof. Dr. Manfred Ratschek

Anschrift

c/o
Medizinische Ausstellungs-
und Werbegesellschaft
Freyung 6/3
1010 Wien

Kontakt

Tel: +43 (0) 1 536 63 26
Fax: +43 (0) 1 536 63 61
Email: office@oegpath.at
Web: www.oegpath.at
ZVR-Zahl: 767960625

Aufbewahrung von genetischem Material im Rahmen von tumorrelevanter Diagnostik

Die Aufbewahrung von genetischem Material ist laut Gentechnikgesetz (GTG) nach abgeschlossener Testung und Akkreditierungsvorgaben nicht erforderlich, ist aber im Einzelfall zu überlegen und abzuwägen. So sind prinzipiell Präparate humanen Ursprungs, die noch einen medizinischen Zweck (diagnostisch oder therapeutisch) für den/die Patienten*in – und potentiell seine oder ihre biologischen Nachfahren - erfüllen können, zu archivieren. Eine schrittweise Entscheidung zur Archivierung und Lagerung von DNA/RNA Proben sollte folgende Überlegungen enthalten und ist in internen Qualitätsmanagement-Dokumenten festzuhalten:

1. Wenn ausreichend anderes Material vorhanden ist (z.B. Paraffinmaterial von Tumorgewebe für die somatische DNA/RNA Analyse) muss extrahierte DNA/RNA nicht zusätzlich aufbewahrt werden, da auch das Paraffinmaterial den Zweck erfüllt.
2. DNA oder RNA, die aus kleinen Proben gewonnen wurde, von denen nicht zu erwarten ist, dass weitere DNA/RNA extrahiert werden kann, sollte in einem analogen Prozess zum Paraffinblock/Schnitten aufbewahrt werden. Bezüglich des Zeitraums ist der medizinische Zweck für den/die Patienten*in zu berücksichtigen. In Anlehnung an das § 21 Abs 5 Oö. Krankenanstaltengesetz 1997 (Oö. KAG 1997) und internen Richtlinien genetischer Labore sollte eine Aufbewahrung von zumindest 10 Jahren erfolgen, wobei eine längere Aufbewahrung, je nach Kapazitäten vorzuziehen ist. Bei der Lagerung ist zu berücksichtigen, ob es sich um DNA (Lagerung bei -40 °C möglich) oder RNA (Lagerung bei -80 °C oder flüssigem Stickstoff notwendig) handelt und die Entscheidung zur Lagerung entsprechend den Ressourcen entschieden werden.
3. Für genomische DNA z.B. aus peripherem Blut, wenn kein Paraffinmaterial vorhanden ist, kann man argumentieren, dass diese bei Bedarf neu isoliert werden kann und eine Aufbewahrung ebenfalls nicht notwendig ist.
4. Eine gewisse Zeit der Aufbewahrung (z.B. 6 Monate) kann man des Weiteren für qualitätssichernde Maßnahmen in der Analytik argumentieren.

Die praktikabelste Lösung ist für jedes Labor zu evaluieren und das gewählte Vorgehen in den Qualitätsmanagement-Unterlagen für die Akkreditierung festzuhalten.

Wien, am 02.08.2023

Vorstand

Präsident: Prim. Dr. Alexander Nader, MSc
Schriftführer: OA Dr. Harald Kirschner
Internationaler Schriftführer: Priv.-Doz. DDr. Luka Brcic, PhD
Schatzmeister: Ass.Prof. Dr. Manfred Ratschek

Anschrift

c/o
Medizinische Ausstellungs-
und Werbegesellschaft
Freyung 6/3
1010 Wien

Kontakt

Tel: +43 (0) 1 536 63 26
Fax: +43 (0) 1 536 63 61
Email: office@oegpath.at
Web: www.oegpath.at
ZVR-Zahl: 767960625